



Congenital Hypothyroidism

What is congenital hypothyroidism?

Newborn babies who are unable to make enough *thyroid hormone* have *congenital hypothyroidism*, meaning they are born with an underactive or absent *thyroid gland*. If the condition is not found and treated, children can have mental retardation and growth failure. But the good news is that early diagnosis and proper treatment can prevent these problems. In most cases, the condition is permanent and your child will need lifelong treatment.

What causes congenital hypothyroidism?

The most common causes are:

- An underdeveloped thyroid gland
- A thyroid gland that's not located where it should be (in the neck below the voice box or *larynx*)
- A missing thyroid gland

These abnormalities are not inherited from the parents.

Other possible causes include:

- Defective production of thyroid hormone (an inherited condition)
- Problems with the *pituitary gland* (located at the base of the brain), which tells the thyroid to make thyroid hormone

Less commonly, a mother's thyroid disease or medicines taken during pregnancy can cause congenital hypothyroidism.

What does thyroid hormone do?

Thyroid hormone helps your baby's brain and nervous system develop normally. It also helps the heart, muscles, and other organs work properly and regulates how the body uses and stores energy. The thyroid gland makes two forms of thyroid hormone, *T3 (triiodothyronine)* and *T4 (thyroxine)*.

What are the signs and symptoms of congenital hypothyroidism?

Many babies with congenital hypothyroidism appear normal at birth or for several months after birth. But others may have these signs and symptoms:

- Jaundice (yellowing of the skin and eyes)
- Constipation
- Poor muscle tone
- Sluggishness
- A hoarse cry
- Feeding problems
- A thick, large tongue
- A puffy-looking face
- A swollen abdomen
- Large soft spots of the skull

Thyroid hormone deficiency can also occur in older babies or young children, even if test results at birth were normal. If your child shows signs and symptoms of hypothyroidism, **contact your doctor right away.**

How is congenital hypothyroidism diagnosed?

Most newborns in the United States are tested a few days after birth for congenital hypothyroidism as part of standard screening tests. These tests detect almost all cases of congenital hypothyroidism. Doctors check blood levels of:

- *T4*, one of the thyroid hormones
- *Thyroid-stimulating hormone (TSH)*, a substance produced by the pituitary gland that stimulates the thyroid gland to make thyroid hormone

Low levels of *T4* and high levels of *TSH* suggest a diagnosis of congenital hypothyroidism. Doctors also might do a thyroid scan or an ultrasound exam to look at the size and location of the thyroid or to find out if it is missing altogether.

How is congenital hypothyroidism treated?

Every day, you will give a synthetic (laboratory-made) form of thyroid hormone to your baby to replace the missing thyroid hormone. You'll crush the hormone pill and mix it with a small amount of water, breast milk, or formula. Then you'll give it to your baby by mouth, using a medicine dropper, syringe, or open nipple. Treatment begins as soon after birth as possible. In most cases, your child will need to take daily thyroid hormone throughout life.

Talk with your doctor about how often to have follow-ups. The doctor will recommend blood tests to check your child's hormone levels regularly, including one month after any dose change, to make sure your child is getting the right amount of hormone. The doctor also will check your child's growth and brain development.

What should you do with this information?

If your baby has congenital hypothyroidism, see a pediatric endocrinologist (a doctor who specializes in hormone-related problems of childhood). Be sure you understand how and when to give thyroid medicine to your child. Ask the doctor what to do about foods and minerals (such as soy, fiber, iron, and calcium) that can decrease how much hormone is absorbed by the body. Remember, prompt diagnosis and proper treatment can prevent the health problems of congenital hypothyroidism.

Resources

Find-an-Endocrinologist:

www.hormone.org or call
1-800-HORMONE (1-800-467-6663)

American Thyroid Association:

www.thyroid.org or call
1-800-THYROID (1-800-849-7643)

Lawson Wilkins Pediatric Endocrine Society:

www.lwpes.org or call 1-703-556-9222

EDITORS:

Rosalind S. Brown, MD
Stephen LaFranchi, MD
Susan R. Rose, MD
May 2009

For more information on how to find an endocrinologist, download free publications, translate this fact sheet into other languages, or make a contribution to The Hormone Foundation, visit www.hormone.org or call 1-800-HORMONE (1-800-467-6663). The Hormone Foundation, the public education affiliate of The Endocrine Society (www.endo-society.org), serves as a resource for the public by promoting the prevention, treatment, and cure of hormone-related conditions. This page may be reproduced non-commercially by health care professionals and health educators to share with patients and students.

© The Hormone Foundation 2009



Hipotiroidismo congénito

¿Qué es el hipotiroidismo congénito?

Los recién nacidos que no pueden producir suficiente *hormona tiroidea* tienen *hipotiroidismo congénito*, lo que significa que nacen sin la *glándula tiroidea* o que ésta no funciona bien. Si la enfermedad no se diagnostica a tiempo y no se trata, los niños pueden sufrir de retardo mental y problemas de crecimiento. Pero lo bueno es que un diagnóstico oportuno puede evitar estos problemas. En la mayoría de los casos, la enfermedad es permanente, y su hijo necesitará tratamiento de por vida.

¿Qué causa el hipotiroidismo congénito?

Las causas más comunes son:

- Una glándula tiroidea insuficientemente desarrollada
- Una glándula tiroidea que no está ubicada donde debe (en el cuello, debajo de las cuerdas vocales o la *laringe*)
- La falta de una glándula tiroidea

Estas anomalías no se heredan de los padres.

Entre otras posibles causas están:

- Producción defectuosa de la hormona tiroidea (un trastorno hereditario)
- Problemas con la *glándula pituitaria* (ubicada en la base del cerebro), la cual hace que la tiroidea produzca hormona tiroidea

Un factor menos común es que la tiroidea defectuosa de la madre o las medicinas que tomó durante el embarazo causen el hipotiroidismo congénito.

¿Qué función tiene la hormona tiroidea?

La hormona tiroidea ayuda a que el cerebro y el sistema nervioso del bebé se desarrollen normalmente. También ayuda a que el corazón, los músculos y otros órganos funcionen apropiadamente y regula cómo el cuerpo usa y almacena la energía. La glándula tiroidea produce dos formas de hormona tiroidea, la *T3* (*triiodotironina*) y la *T4* (*tiroxina*).

¿Cuáles son los indicios y síntomas del hipotiroidismo congénito?

Muchos bebés con hipotiroidismo congénito parecen normales al momento de nacer o por varios meses después del nacimiento. Pero otros pueden presentar estos indicios y síntomas:

- Ictericia (coloración amarilla de la piel y los ojos)
- Estreñimiento
- Poco tono muscular
- Lentitud en el movimiento
- Llanto ronco
- Problemas de alimentación
- Lengua larga y abultada
- Cara fofa
- Abdomen hinchado
- Cráneo con muchas partes blandas

La deficiencia de la hormona tiroidea también puede ocurrir en bebés mayores o niños pequeños, incluso si los exámenes al momento de nacer fueron normales. Si su niño muestra síntomas de hipotiroidismo, **consulte con su médico inmediatamente.**

¿Cómo se diagnostica el hipotiroidismo congénito?

A la mayoría de los recién nacidos en Estados Unidos se les hace una prueba de hipotiroidismo congénito como parte de los exámenes estándar. Estas pruebas detectan casi todos los casos de hipotiroidismo congénito. Los médicos examinan los siguientes componentes de la sangre:

- *T4*, una de las hormonas tiroideas
- La *hormona estimulante de la tiroidea* (*TSH*), una sustancia producida por la glándula pituitaria que estimula la glándula tiroidea para que produzca hormona tiroidea

Niveles bajos de *T4* y altos niveles de *TSH* sugieren un diagnóstico de hipotiroidismo congénito. Los médicos también pueden hacer un examen más minucioso de la tiroidea o una ecografía para ver el tamaño y la ubicación de la tiroidea, o para ver si falta del todo.

¿Cuál es el tratamiento del hipotiroidismo congénito?

Todos los días, usted le da a su bebé una forma sintética (hecha en laboratorio) de la hormona tiroidea para reemplazar la hormona tiroidea faltante. Pulveriza la píldora de la hormona y la mezcla con una pequeña cantidad de agua, leche materna o fórmula. Luego se la da a tomar a su bebé con un gotero, jeringa o biberón. El tratamiento empieza tan pronto como sea posible después del nacimiento. En la mayoría de los casos, su niño tendrá que tomar la hormona tiroidea a diario por el resto de su vida.

Hable con su médico para saber cada cuánto tiempo su bebé necesita un examen de seguimiento. El doctor le recomendará pruebas de sangre para verificar que los niveles hormonales de su hijo estén regularizados, especialmente un mes después de cualquier cambio en la dosis, para asegurarse de que su hijo esté recibiendo la cantidad correcta de la hormona. El médico también debe vigilar el crecimiento del niño y el desarrollo cerebral.

¿Qué debe hacer con esta información?

Si su bebé tiene hipotiroidismo congénito, consulte con un endocrinólogo pediátrico (un doctor que se especializa en problemas infantiles relacionados con hormonas). Asegúrese de entender bien cómo y cuánto de la medicina para la tiroidea le debe dar a su hijo. Pregúntele al doctor lo que debe hacer con alimentos y minerales (como la soja, fibra, hierro y calcio) que pueden disminuir la cantidad de hormona que absorbe el cuerpo. Recuerde, un diagnóstico oportuno y el tratamiento correcto pueden evitar los problemas de salud del hipotiroidismo congénito.

Recursos

Encuentre un endocrinólogo:

www.hormone.org o llame al 1-800-467-6663

Asociación Estadounidense de la Tiroidea: www.thyroid.org o llame al 1-800-849-7643

Sociedad de Endocrinología Pediatra Lawson Wilkins: www.lwpes.org o llame al 1-703-556-9222

EDITORES:

Rosalind S. Brown, MD
Stephen LaFranchi, MD
Susan R. Rose, MD

Mayo del 2009

Para más información sobre cómo encontrar un endocrinólogo, obtener publicaciones gratis de la Internet, traducir esta página de datos a otros idiomas, o para hacer una contribución a la Fundación de Hormonas, visite a www.hormone.org o llame al 1-800-HORMONE (1-800-467-6663). La Fundación de Hormonas, la filial de enseñanza pública de la Sociedad de Endocrinología (www.endo-society.org), sirve de recurso al público para promover la prevención, tratamiento y cura de condiciones hormonales. Esta página puede ser reproducida para fines no comerciales por los profesionales e instructores médicos que deseen compartirla con sus pacientes y estudiantes.
© La Fundación de Hormonas 2009